

## Ambulanta za onkološko genetsko svetovanje – prenovljene indikacije za napotitev na genetsko svetovanje

Janez Žgajnar

V Ambulanti za onkološko genetsko svetovanje in testiranje na Onkološkem inštitutu Ljubljana obravnavamo družine s sumom na sindrom dednega raka dojk in/ali jajčnikov (HBOC), dednega nepolipoznega raka debelega črevesa (HNPCC) ter družinske adenomatozne polipoze (FAP).

Za svetovanje se odločimo, kadar oseba ustreza vsaj enemu od spodaj navedenih pogojev. Na svetovanje se lahko naroči tudi tisti, ki jih močno skrbi možnost, da bi ogroženost za raka lahko podedovali.

V nadaljevanju posredujemo prenovljena navodila za napotitev v Ambulanto za onkološko genetsko svetovanje. Na napotnici naj bo naveden razlog napotitve, ki je v skladu z navodili.

### INDIKACIJE ZA NAPOTITEV NA SVETOVANJE ZA DEDNI RAK DOJK IN/ALI JAJČNIKOV:

- znana mutacija na genu *BRCA1/2* v družini;
- rak dojk pred 40. letom;
- trojno negativni rak dojk pred 50. letom;
- obojestranski rak dojk;
- rak dojk in jajčnikov;
- moški z rakom dojk;
- pozitivna družinska anamneza:
  - sorodnica v prvem kolenu z rakom dojk pred 40. letom;
  - sorodnik moškega spola v prvem kolenu z rakom dojk;
  - sorodnica v prvem kolenu z obojestranskim rakom dojk;
  - dve sorodnici v prvem in drugem kolenu z rakom dojk pred 60. letom ali z rakom jajčnikov, ne glede na starost;

- tri sorodnice v prvem ali drugem kolenu z rakom dojk in/ali jajčnikov.

### INDIKACIJE ZA NAPOTITEV NA SVETOVANJE ZA DEDNI NEPOLIPOZNI RAK DEBELEGA ČREVEESA (HNPCC):

- znana mutacija (okvara gena) v družini,
- vsaj trije sorodniki z rakom debelega črevesa (RDČ), od teh je eden zbolel pred 50. letom, eden je sorodnik v prvem kolenu od drugih dveh,
- osebe, ki so zbolele za dvema rakoma, povezanima s HNPCC (to so kolorektalni rak, rak endometrija, rak jajčnikov, rak želodca, rak trebušne slinavke, rak tankega črevesa in rak urinarnega trakta),
- osebe z RDČ in sorodnikom v prvem kolenu z RDČ in/ali s povezanim rakom in/ali kolorektalnim adenomom, vsaj eden od rakov je bil odkrit pred 45. letom in adenom odkrit pred 40. letom,
- osebe z RDČ ali rakom endometrija, zbolele pred 45. letom,
- osebe z adenomi, mlajše od 45 let.

### INDIKACIJE ZA NAPOTITEV NA GENETSKO SVETOVANJE ZARADI DRUŽINSKE ADENOMATOZNE POLIPOZE (FAP):

- znana mutacija (okvara gena APC) v družini,
- osebe, pri katerih je odkritih več kot deset adenomatoznih polipov.

### Informacije in naročanje:

T: 01/5879-649 (pon., sre., pet. od 9.00 do 12.00 ure)  
E: [genetika@onko-i.si](mailto:genetika@onko-i.si)

